

МУКОВИСЦИДОЗ У ДЕТЕЙ ГРОДНЕНСКОЙ ОБЛАСТИ

*Волкова М.П., Вежель О.В. *, Зарыхта В.В., Хотян К.И.*

УО «Гродненский государственный медицинский университет»,
2-я кафедра детских болезней, Гродно, Беларусь

*УЗ «Гродненская областная детская клиническая больница»,
Гродно, Беларусь

Введение. Муковисцидоз – наиболее частая наследственная полиорганная патология, характеризующаяся выраженной генетической гетерогенностью и клиническим полиморфизмом. Это аутосомно-рецессивное моногенное заболевание, обусловлено мутацией гена трансмембранного регулятора МВ (МВТР). Характеризуется нарушением секреции экзокринных желез жизненно важных органов, с поражением прежде всего дыхательного и желудочно-кишечного трактов, тяжёлым течением и неблагоприятным прогнозом [1]. Частота гена достаточно высока – 1:1500 населения [1]. Вероятность рождения больного ребенка по европейским данным составляет 1:2000–1:2500 живорождённых. Муковисцидоз – результат дефекта синтеза белка, выполняющего роль хлоридного канала, участвующего в водно-электролитном обмене эпителиальных клеток дыхательных путей, желудочно-кишечного тракта, поджелудочной железы, печени, репродуктивной системы. В связи с неспособностью дефектного белка адекватно выполнять работу хлоридного канала внутри клетки накапливаются ионы хлора. В просвете выводных протоков изменяется электрический потенциал, в клетку устремляется ион натрия. Последний выполняет роль насоса, что обуславливает усиленное всасывание воды из околоклеточного пространства. В итоге сгущается секрет большинства желез внешней секреции, затрудняется его эвакуация, в органах возникают вторичные изменения, наиболее серьезные – в бронхолегочной системе. В стенках бронхиального дерева развивается хроническое воспаление различной выраженности, разрушается соединительно-тканый каркас, формируются бронхиоло- и бронхоэктазы [2]. В условиях постоянной обструкции вязкой мокротой и прогрессирующей деструкции легочной паренхимы бронхоэктазы становятся

распространенными, нарастает гипоксия, развивается лёгочная гипертензия и «легочное сердце». Бронхолегочные изменения преобладают в клинической картине и определяют прогноз у 95% пациентов. В 8–20% гомозиготных случаев МВ манифестирует с рождения мекониальным илеусом с возможным исходом в мекониальный перитонит.

Цель исследования: изучить особенности клинической картины муковисцидоза у детей, проживающих в Гродненской области.

Объект и методы исследования. Под нашим наблюдением находилось 13 детей в возрасте от 3 до 17 лет. Девочек – 5, мальчиков – 8. В настоящее время возраст детей: 3-6 лет – 5 детей, 7-11 лет – 5 детей, 12-14 лет – 1 ребенок, 15-17 лет – 2 детей. Диагноз муковисцидоз поставлен пренатально с помощью амниоцентеза и ДНК-диагностики у 1 ребенка, в возрасте до 1 года – у 7 детей, в 1-3 года – у 4 детей, поздняя постановка диагноза – в 14 лет – у 1 ребенка. Всем детям исследовали копрограмму, проводили потовый тест и ДНК-диагностику.

Результаты и их обсуждение. Все пациенты имеют смешанную форму муковисцидоза. Первыми проявлениями заболевания у 4 детей был мекониальный илеус (30,8% пациентов), у 8 детей – неустойчивый стул, плохая прибавка в массе тела, частые бронхиты и пневмонии, у 1 ребенка – постоянный кашель на протяжении нескольких лет. Клинические проявления: бронхоэктазы выявлены у 10 детей, хронический панкреатит – у 7, хронический гепатит – у 6, фиброз печени – у 4 детей, цирроз печени – у 1 ребенка, варикозное расширение вен пищевода и кардиального отдела желудка – у 1 ребенка, выпадение прямой кишки – у 2 детей, риносинусит – у 3 пациентов, желчекаменная болезнь – у 1 ребенка, гастроэзофагеальный рефлюкс – у 4 детей, дефицит массы тела имеют 6 детей. При генетическом обследовании у 6 детей были выявлены мутации $\Delta F508$ в гене CFTR, у 1 ребенка – $\Delta F508/\Delta F509$, у 6 детей – $\Delta F508$ в гене CFTR и CFTR del2,3, т.е. у большинства детей выявлены мутации гена MBTP II класса, дающие тяжелые фенотипические проявления. По результатам бактериальных посевов выявлены Staph. aureus – 9 пациентов,

Pseudomonas aeruginosa – 6 пациентов, *Burkholderia cepacia* – 1 ребенок, *Candida albicans* и *famata* 12 детей. Все дети госпитализируются в ДОКБ г. Гродно 2 раза в год планово для обследования и коррекции лечения, а также при обострении хронического воспалительного бронхолегочного процесса. Дети получают лечение в соответствии с Клиническим протоколом диагностики, лечения и реабилитации пациентов с кистозным фиброзом (муковисцидозом) [4]. Получают постоянно креон в дозе от 2600 до 10000 ЕД/кг по липазе, курсами антибактериальную терапию с учетом высева микрофлоры (амикацин, кларитромицин, гентамицин, меропенем, ципрофлоксацин, цефепим, цефтазидим, колистин), урсодезоксихолиевую кислоту, жирорастворимые витамины А, Д, Е, К, ингаляции с ацетилцистеином и 4% NaCl, массаж грудной клетки и постуральный дренаж, дыхательную гимнастику.

Выводы:

1. У детей Гродненской области муковисцидоз выявлен с частотой 1:15385 детей, что является недостаточным (по РБ 1:8000).

2. У 38,5% детей муковисцидоз выявлен в антенатальном или раннем неонатальном периоде, у 53,8 % в возрасте до 3 лет.

3. Все еще встречаются случаи позднего выявления муковисцидоза, что говорит о недостаточной настороженности педиатров в отношении этого диагноза.

4. У всех детей выявлены мутации, относящиеся к I и II классу. $\Delta F508$ (100%), CFTR del2,3 (46.1%), при которых развиваются тяжелые фенотипические проявления муковисцидоза.

5. Необходимо более тщательно обследовать пациентов, имеющие стойкий кашель, задержку физического развития, для своевременной диагностики муковисцидоза и реабилитации.

Список литературы:

1. Муковисцидоз (современные достижения и актуальные проблемы) : метод. рекомендации / Н. И. Капранов [и др.]. – М., 2008. – 124 с.

2. Пухальский, А. Л. Маркеры воспаления у больных муковисцидозом / А. Л. Пухальский, Г. В. Шмарина, Н. И. Капранов // Пульмонология. – 2002. – № 5. – С. 39–42.

3. Симонова, О. И. Особенности заместительной ферментотерапии при муковисцидозе у детей: преимущества высокотехнологичных ферментных препаратов / О. И. Симонова, Е. А. Рославцева // Вопросы современной педиатрии. – 2011. – Т. 10, № 5. – С. 152–156.

4. Об утверждении клинического протокола диагностики, лечения и реабилитации пациентов с кистозным фиброзом (муковисцидозом) : приказ М-ва здравоохранения Респ. Беларусь, 27 дек. 2012 г., № 1536.

СОЧЕТАННЫЕ ПОРАЖЕНИЯ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА С БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМОЙ У ДЕТЕЙ

Волкова О.А.

УО «Гродненский государственный медицинский университет»,
2-я кафедра детских болезней, Гродно, Республика Беларусь

Введение. Согласно определению экспертов ВОЗ, бронхиальная астма – хроническое заболевание, основой которого является воспалительный процесс в дыхательных путях с участием разнообразных клеточных элементов, включая тучные клетки, эозинофилы и Т-лимфоциты. Бронхиальная астма (БА) является одним из наиболее распространенных и тяжелых заболеваний системы органов дыхания. По данным европейского респираторного общества, ее распространенность в России, как и в большинстве стран Европы, составляет 5-8% в общей популяции, причем 20% больных страдают этим заболеванием в тяжелой форме [1].

Основным фактором в развитии БА является хроническое аллергическое воспаление, сопровождающееся развитием гиперреактивности бронхов, чувствительность которых резко повышается на действие, как специфического аллергена, так и неспецифических физиологических, патологических факторов, а в механизме развития спазма бронхиол (бронхообструкции) решающее значение имеет сокращение гладких мышц бронхиол, гиперсекреция слизи и отек стенки бронхов [2, 3].